

Сольтеряющая форма врожденной дисфункции коры надпочечников: важность непрерывной заместительной гормональной терапии

Маркова Алина Александровна

Научные руководители: к.м.н., доцент Шуткова Алла Юрьевна; к.м.н., доцент Туш Елена Валерьевна
ФГБОУ ВО ПИМУ Минздрава России, Нижний Новгород

Актуальность. Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) — это группа заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, связанная с дефектом синтеза ферментов или белков-транспортёров, ответственных за синтез кортизола. Актуальность изучения данной проблемы состоит в сложности индивидуального подбора и коррекции заместительной гормональной терапии (ЗГТ), своевременного контроля метаболических параметров и необходимости тщательного обучения родителей.

Цель исследования. Представить клинический случай ВДКН у ребенка раннего возраста.

Пациенты и методы. В Детской городской клинической больнице № 1 (ДГКБ № 1) обследован пациент С., 1 мес. Из анамнеза известно, что ребенок от 1-й беременности на фоне анемии средней степени, кандидоза влагалища, бактериурии, роды 1-е, срочные, самостоятельные в 39 нед в головном предлежании. Масса тела (МТ) при рождении — 3350 г, длина тела (ДТ) — 52 см, APGAR — 8/9, желтуха со 2-х сут, выписан домой на 4-е сут. С рождения на грудном вскармливании. По неонатальному скринингу (взят на 2-е сут) выявлено повышение 17-ОН-прогестерона (17-ОПГ). Наследственный анамнез отягощен: ВДКН имеет троюродная племянница матери ребенка. Ребенок госпитализирован в стационар в связи с ухудшением состояния на 11-е сут жизни в виде нарастания желтухи, вялости, появления обильных срыгиваний, убыли МТ на 430 г. Лабораторно: гиперкалиемия — до 6,5 ммоль/л, гипонатриемия — до 130 ммоль/л, снижение кортизола — до 3,0 мг/дл, повышение дегидроэпиандростерона — до 1390 мкг/дл (норма 31,6–431 мкг/дл), тестостерона — до 825 нмоль/л (норма 0,42–0,72 нмоль/л), общий билирубин — 223 мкмоль/л. Диагностирована ВДКН, сольтеряющая форма. В лечении инфузионная терапия (ИТ), ЗГТ флудрокортизоном по 0,05 мг 2 раза в сутки и гидрокортизоном

по 0,68 мг 3 раза в сутки. Выписан в удовлетворительном состоянии с МТ 3260 г. Повторная госпитализация в возрасте 1 мес. При поступлении состояние тяжелое, резкая вялость, крик слабый, кожа дряблая, сухая, иктеричная с бронзовым оттенком, диффузная мраморность, тургор снижен, гиперпигментация мошонки, макрогонитосомия. Отказ от еды, частые срыгивания, угнетение врожденных безусловных рефлексов. МТ — 3550 г, ДТ — 52 см. Гипонатриемия — до 130 ммоль/л, кортизол снижен до 64,5 нмоль/л, 17-ОПГ — 74 нг/мл (норма 0,07–12,1 нг/мл), ренин плазмы — 1000 мкМЕ/мл, гипербилирубинемия — до 163 мкмоль/л. Выяснено, что амбулаторно имело место нарушение кратности и времени приема препаратов, контроль уровня электролитов не проводился. Была скорректирована доза ЗГТ, проведена ИТ, обеспечено зондовое питание. Ребенок выписан со стабилизацией показателей электролитного обмена, нормализацией неврологического статуса, уменьшением иктеричности кожи, прибавкой МТ на 630 г, питание усваивает.

Результаты. У ребенка с отягощенным анамнезом по ВДКН были нарушены сроки и кратность приема препаратов, что привело к декомпенсации состояния. Пациенту требуется пожизненная ЗГТ. Рекомендовано провести кариотипирование, секвенирование по Сенгеру гена CYP21A2 ребенку и родителям с целью уточнения формы ВДКН. Необходим мониторинг кривой массы тела, уровня электролитов крови, андростендиона, 17-ОПГ, тестостерона, ренина для контроля терапии.

Заключение. Особенностью данного клинического случая является ухудшение состояния из-за низкой комплаентности семьи. Для успешного ведения таких пациентов необходимы высокая приверженность родителей к лечению и тщательный контроль врача амбулаторного звена течения заболевания и соблюдения рекомендаций.